

Conocimientos sobre Síndrome de X Frágil de los maestros de audición y lenguaje y los logopedas de la Región de Murcia

Dolores María Peñalver-García¹, Francisco Alberto García-Sánchez²

Recibido 13 de abril de 2020 / Primera revisión 10 de mayo de 2020 / Aceptado 12 de julio de 2020

Resumen. El síndrome de X Frágil (SXF) es la primera causa de discapacidad intelectual de origen hereditario y la segunda de origen genético después del síndrome de Down. Se produce por una mutación en el gen FMR1 en el brazo largo del cromosoma X. Su fenotipo es muy variado, presentando rasgos físicos característicos, junto con problemas de conducta, relacionados con hiperactividad y ansiedad social. Un área habitualmente afectada durante el desarrollo del niño es el lenguaje, en todas sus dimensiones, mostrándose rasgos propios en cada una de ellas. Por ello, estos niños siempre son atendidos por logopedas y maestros de audición y lenguaje, en los que sería deseable un amplio conocimiento de las características del síndrome. En este trabajo se analiza si los profesionales del lenguaje poseen esos conocimientos. Para ello se diseñó un instrumento para recabar información sobre formación y experiencia con SXF y evaluar el conocimiento del profesional en algunas de sus características más habituales. El instrumento lo cumplieron, voluntariamente vía online, 35 maestros de audición y lenguaje y 49 logopedas. Se compararon los resultados de ambos grupos profesionales en función de variables como experiencia previa con el SXF o formación sobre él. Ambos grupos de profesionales presentan carencias importantes en sus conocimientos sobre esas características del SXF, no encontrándose diferencias significativas entre maestros y logopedas. Además, se constata que la formación recibida mejora el conocimiento sobre el SXF.

Palabras Clave: Maestros de audición y lenguaje; Logopedia; Síndrome de X Frágil.

[en] Fragile X Syndrome knowledge from hearing and language teachers and speech therapists in the Region of Murcia

Abstract. Fragile X syndrome is the principal hereditary cause of intellectual disability and the second genetic cause after Down syndrome. It is caused by a mutation in the FMR1 gene found in the long arm of the X chromosome. Its phenotype is very varied, presenting characteristic physical aspect and behavioral problems related to hyperactivity and social anxiety. An area usually affected during the child's development is language, in all its dimensions, showing its own characteristics in each of them. Therefore, these children are always cared for by speech therapists and hearing and language teachers, in whom extensive knowledge of the characteristics of the syndrome would be disposable. This study analyzes whether language professionals have this knowledge. In order to do this, an instrument was designed to collect information on training and experience with SXF and assess the professional's knowledge of some of its most common characteristics. The instrument was completed, voluntarily online, by 35 hearing and language teachers and 49 speech therapists. The results obtained of both professional groups were compared according to variables such as previous experience with SXF or training in it. Both groups of professionals present important concerns in their knowledge about these characteristics of the SXF, we did not find specific differences between teachers and speech therapists. In addition, it is verified that the training received improves knowledge about the SXF.

Keywords: Fragile X syndrome; Hearing and language teachers; Speech therapists.

Sumario: Introducción, Método, Participantes, Material e instrumento, Procedimiento, Análisis de datos, Resultados, Discusión, Bibliografía.

Como citar: Peñalver-García, D. M. y García-Sánchez, F. A. (2021). Conocimientos sobre Síndrome de X Frágil de los maestros de audición y lenguaje y los logopedas de la Región de Murcia. *Revista de Investigación en Logopedia* 11(2), e68768. <https://dx.doi.org/10.5209/rlog.68768>

¹ Universidad de Murcia.
doloresmaria.penalver@um.es

² Universidad de Murcia.
fags@um.es

Introducción

El Síndrome de X Frágil (SXF) es la primera causa de discapacidad intelectual de origen hereditario y la segunda de origen genético, después de Síndrome de Down. Se debe a una mutación genética producida en el brazo largo del cromosoma X, en concreto en el gen FMR1, por aumento en las repeticiones del trinucleótido Citosina-Guanina-Guanina (Verkerk et al., 1991), que lleva a padecer el síndrome a aquellas personas que superan las 200 repeticiones de ese trinucleótido (Fu et al., 1991). La consecuencia de esta mutación es la inhibición de la síntesis de la proteína FMRP que participa en el proceso de maduración de las sinapsis del sistema nervioso central (Oostra & Chiurazzi, 2001). Lo cual repercute en rasgos conductuales y en el desarrollo del lenguaje, entre otras características.

Estamos ante una enfermedad conocida como de baja frecuencia o rara, ya que su prevalencia es 1:4000-6.000 en varones y 1:8000-12.000 en mujeres (Hunter et al., 2014). Con un fenotipo menos grave en las mujeres, debido a que poseen dos cromosomas X y, por tanto, uno de ellos está en cierto modo protegiendo a la mujer (Artigas-Pallarés & Brun-Gasca, 2004).

El SXF se caracteriza por la presencia de tres rasgos fundamentales: discapacidad intelectual, hiperactividad y déficit de atención, y rasgos propios del trastorno del espectro autista. El fenotipo de este síndrome es muy variado, encontrando manifestaciones físicas, neuropsicológicas y conductuales. Entre las manifestaciones físicas se encuentra macrocefalea, cara alargada, orejas grandes y salientes, frente ancha y macroorquidismo en la pubertad. Además, suelen tener paladar ojival y protusión mandibular. Otra característica es la displasia del tejido conectivo, que junto a los problemas otorrinolaringológicos les produce otitis medias recurrentes. Así mismo, suelen presentar problemas visuales y cardíacos (Calvo-Medina, Quintero-Navarro, Pérez-Costillas, & Sánchez-Salido, 2014).

El fenotipo neuropsicológico, va a depender de si se trata de una premutación o mutación completa, así como del sexo (Ferrando-Lucas, Banús-Gómez, & López-Pérez, 2003). Entre las manifestaciones neurológicas encontramos la discapacidad intelectual, el insomnio, epilepsia, problemas de integración sensorial, retraso en el desarrollo del lenguaje e hipotonía desde el nacimiento, entre otros (Artigas Pallarés, Brun, & Gabau, 2001). El 100% de los varones con SXF presentan discapacidad intelectual y en el caso de las mujeres, el 70% (Ferrando-Lucas et al., 2003). Además se estima que el 30% de los niños con SXF presentan también autismo (García-Nonell, Rigau-Ratera, & Artigas-Pallarés, 2006).

Respecto al fenotipo conductual, encontramos que la mayoría de los niños varones presentan hiperactividad y déficit de atención (Medina-gómez & García-alonso, 2014), pero la excesiva actividad motriz disminuye con la edad y a partir de la pubertad es mucho menor. En el caso de las niñas se reduce a un 30% la probabilidad de presentar hiperactividad pero en cambio el déficit de atención está presente a lo largo de toda su vida (García-Nonell et al., 2006), tal como ocurre con la ansiedad social. Tanto en hombres como en mujeres, se observa la evitación del contacto visual, pero principalmente con personas desconocidas (Artigas Pallarés et al., 2001). En realidad, aunque aparentemente parezca lo contrario, son personas bastante sociables, con ganas de participar socialmente, pero realmente no saben bien como interactuar y esto les lleva a alejarse en determinados momentos y a presentar dicha ansiedad social, sobre todo en situaciones que no controlan o desconocen. Por eso, es importante que se encuentren en entornos predecibles, con marcadas rutinas para favorecer la interacción social de estas personas (Medina-Gómez, 2014).

El conocimiento de todas estas características y particularidades debería ser exigible en los profesionales que van a trabajar con esta población infantil (Mirrett, Roberts, & Price, 2003). Solo así podrán interpretar adecuadamente conductas y reacciones del niño y ajustar retos adecuados a sus posibilidades evolutivas.

Con respecto al lenguaje, los niños con SXF presentan un retraso en su aparición, en comparación con su grupo de edad cronológica, en torno a los tres años. Aunque con respecto al grupo de edad mental apenas hay diferencias. Con todo, su lenguaje se percibe menos inteligible, debido principalmente a la velocidad del habla en estos niños (Barnes et al., 2009). Es común en ellos tener un habla atropellada, con disfluencias, ecolalias y continuas repeticiones de sonidos y palabras (Visootsak, Warren, Anido, & Graham, 2005).

En el caso de los pacientes con SXF y autismo, el lenguaje llega a no ser adquirido o, como mucho, solo alguna palabra suelta. Por ello, van a necesitar la implementación de algún Sistema Alternativo de Comunicación (SAAC). Este grupo equivale al 4% de las personas con SXF (Artigas Pallarés et al., 2001).

El lenguaje de los niños con SXF está alterado en todas las dimensiones (Ferrando-Lucas et al., 2003). En la dimensión fonológica, el perfil de los niños con SXF es muy parecido al del Síndrome de Down o al perfil de desarrollo típico tardío (Huelmo, Martínez, & Díez-Itza, 2017). Se observa, principalmente, que los procesos tempranos, como la reduplicación, se mantienen más tiempo. Sin embargo, a nivel fonológico evolucionan satisfactoriamente, llegando a convertirse en un punto fuerte de su lenguaje, donde tan solo suelen persistir ciertas alteraciones (López Martínez, 2017). Estas dificultades fonológicas se asocian a lo que se conoce como dispraxia del SXF, producida por la hipotonía y las malformaciones bucofonatorias y que se manifiesta sobre todo en varones, mientras que en mujeres se refiere cierta voz hipernasal (Díez-Itza, López Martínez, Martínez, Miranda, & Huelmo, 2014).

En cuanto a la adquisición de vocabulario, la población infantil con SXF parece no presentar demasiadas dificultades (Brun Gasca, 2006). En el caso de las niñas, estas muestran mayor nivel que los niños, sobre todo en vocabulario receptivo (López Martínez, 2017). La edad de mayor aumento de vocabulario en los niños con SXF se encuentra entre los cuatro años y la preadolescencia, ya que a partir de esta etapa estas personas presentan más dificultades para las relaciones sociales, lo que impide el desarrollo semántico (Díez-Itza et al., 2014).

El desarrollo morfosintáctico está limitado en el caso del SXF. Los adolescentes con SXF suelen emitir enunciados simples, poco complejos y de longitud corta (Levy, Gottesman, Borochowitz, Frydman, & M., 2006). Las mujeres presentan un nivel superior a los varones en desarrollo morfosintáctico, sobre todo en la producción de pronombres indefinidos y conjunciones (Finestack & Abbeduto, 2010).

En el caso de la dimensión pragmática, también hay dificultades en la población infantil con SXF. Aquellos que presentan comorbilidad con TEA, presentan características propias de autismo en cuanto a las habilidades pragmáticas (Klusek, Martin, & Losh, 2014). Presentan una comprensión literal y no tienen en cuenta el contexto ni comprenden la intencionalidad del interlocutor (Diez-Itza et al., 2014). Además, es propio en ellos el uso de un lenguaje tangencial, volviendo continuamente al tema que controlan y con el que se sienten cómodos, así como el no respetar los turnos de palabra (Brun Gasca, 2006).

Con este fenotipo tan variado, se hace imprescindible una amplia intervención interdisciplinaria (Grau Rubio, Fernández Hawrylak, & Cuesta Gómez, 2015), en la participen diferentes profesionales debidamente coordinados y donde no pueden faltar los profesionales expertos en la comunicación y el lenguaje. Desde el ámbito médico, es necesaria la intervención del pediatra, del neuropediatra, del otorrino y del traumatólogo, que lleven un control de todos los problemas de salud que presentan estos niños. En el ámbito educativo, son necesarios profesionales como el maestro tutor, el maestro de pedagogía terapéutica y el maestro en audición y lenguaje, para que intervengan en las dificultades de aprendizaje producidas por su discapacidad intelectual y su déficit cognitivo, así como la adquisición de la lectura y escritura. Además, es importante la figura del terapeuta ocupacional para trabajar la autonomía personal de estos niños. Los problemas motores, asociados a hipotonía, hacen necesaria la intervención de un fisioterapeuta. Y tal como se ha indicado anteriormente, son numerosos los problemas de conducta que presentan los niños con SXF, en ocasiones derivados de su dificultad para la integración sensorial, y otras debido a su hiperactividad o también a su ansiedad social, que los lleva a comportarse de forma en ocasiones agresiva. Por tanto, el psicólogo es otro profesional imprescindible en la intervención con ellos. Por último, también es necesario trabajar en el ámbito de la comunicación y el lenguaje y el profesional indicado para dicha tarea es el logopeda.

Es de esperar que todos estos profesionales estén bien formados y tengan los conocimientos suficientes para poder atender y responder adecuadamente las necesidades de los niños con SXF. Las características de estos niños son particulares y, aunque presentan rasgos típicos de otros trastornos, la intervención con ellos debe ser específica para SXF y no centrarse, únicamente, en técnicas o métodos empleados para esos otros trastornos que puedan compartir rasgos con ellos. Por tanto, es importante que los profesionales que trabajan con niños con SXF, ya sean psicólogos, profesionales del lenguaje, fisioterapeutas o docentes, conozcan ampliamente las características de estos niños (Mirrett, Roberts, & Price, 2003). Igualmente, es fundamental la formación, instrucción y motivación de los docentes para que el rendimiento de los alumnos con SXF sea satisfactorio, así como la continua búsqueda de información sobre las características y dificultades de aprendizaje de estos alumnos (Hatton et al., 2000; López Martínez, 2017).

Por este motivo, tanto padres como docentes, defienden una política de formación continua, que los capacite para el desarrollo de su actividad (Ehlke, 2019). Ahora bien, en el ámbito educativo, varios estudios ofrecen una visión diferente y afirman que los padres consideran que los profesionales que trabajan con sus hijos no poseen la formación y preparación suficiente con respecto al SXF (Franco, Santos, & Pires, 2013). Un informe de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) expone que alrededor del 70% de las asociaciones que participaron en el estudio consideran que los profesionales de la educación que atienden a sus hijos no están debidamente formados (FEDER, 2013). Otros estudios afirman que la inclusión educativa de los alumnos con SXF es exitosa en aquellos casos en los que los maestros especialistas, tanto en audición y lenguaje como en pedagogía terapéutica, se formaban continuamente y son sensibles y comprensivos con los padres (Franco et al., 2013), y en aquellos docentes que se forman y además ofrecen un entorno de aprendizaje adecuado (Fernández-Lozano, Puente-Ferreras, & Ferrando-Lucas, 2011). Obviamente, para poder ofertar un entorno de aprendizaje adecuado es necesario un conocimiento profundo de las características diversas del SXF. Sin embargo, no conocemos estudios que evalúen directamente, en estos profesionales, su conocimiento específico sobre el SXF.

Con estos datos, el planteamiento de este trabajo fue comprobar si esa percepción de falta de formación en los profesionales tiene una base real. Para ello, se comenzó creando un instrumento con el que se pudieran testar los conocimientos que los docentes y logopedas de la Región de Murcia tienen sobre el SXF. El objetivo principal de este estudio es comprobar los conocimientos que poseen maestros de audición y lenguaje (AL) y logopedas, como profesionales expertos en comunicación y lenguaje, sobre el SXF y analizar si existen diferencias de conocimientos sobre este síndrome entre ambos grupos de profesionales.

Método

Participantes

La población objeto de nuestro estudio estaba constituida por un total de 749 profesionales, entre maestros de Audición y Lenguaje y Logopedas. Según datos facilitados por la Consejería de Educación de la Región de Murcia, en el momento de realización del estudio, se contabilizaban en la región un total de 446 maestros de AL. Por otro lado, el número de Logopedas inscritos en el Colegio de Logopedas de la Región de Murcia era de 303 (contabilizando diplomados o graduados en Logopedia y otras titulaciones, previas a la diplomatura, con Máster específico en Logopedia).

Sobre esta población se realizó un muestreo no probabilístico e intencional. Para ello, se facilitó el enlace al instrumento diseñado para recoger la información a la totalidad de ambos colectivos profesionales. La Consejería de Educación de la Región de Murcia difundió el enlace entre todos los maestros de AL, mientras el Colegio Oficial de Logopedas de la Región de Murcia lo envió a sus colegidos.

El número total de participantes del estudio fue de 84 profesionales. De los cuales, 35 eran maestros de AL (un 7,84% de la población estimada) y 49 logopedas (un 16,17% de la población estimada). Tal como muestra la tabla 1, la mayor parte de los maestros AL que participaron eran mujeres que impartían docencia mayoritariamente en la etapa de Primaria y en centros de titularidad pública. La media de edad en este grupo fue de 39,8 años ($SD= 10,8$), teniendo el más joven 25 años y el mayor 60. En el caso de los logopedas, casi el 96% de los encuestados eran mujeres y en una horquilla de edad que va de los 22 a los 59 años, siendo la media de edad de 30.4 años ($SD= 9,2$). La titulación mayoritaria es la de diplomatura o grado y casi el 80% de ellos trabaja en gabinetes o asociaciones que atienden a personas con discapacidad.

Tabla 1. Variables sociodemográficas de la muestra.

Maestro AL	n	%
Género		
Mujer	30	85,7
Hombre	5	14,3
Etapa		
Infantil	2	5,7
Primaria	30	85,7
Secundaria	3	8,6
Titularidad centro		
Público	34	97,1
Concertado	1	2,9
Logopedas	n	%
Género		
Mujer	47	95,9
Hombre	2	4,1
Titulación		
Diplomatura/Grado	45	91,8
Máster AL	4	8,2
Lugar trabajo		
Gabinete	26	53,1
Asociación	13	26,5
Centro educativo	2	4,1
Domicilio	1	2
No trabaja	7	14,3

Material e instrumento

Como parte de un proyecto más amplio, se diseñó un instrumento destinado a testar los conocimientos que tenían, sobre el SXF, los docentes de la Región de Murcia, incluidos los maestros AL. Todos los detalles sobre su construcción, los procedimientos llevados a cabo para asegurar su validez de contenido (juicio de expertos y aplicación piloto) y sus resultados se encuentran recogidos en Peñalver-García & García-Sánchez (2020). Este instrumento contaba de un cuestionario, con ítems sobre formación y experiencia con niños con Síndrome X-frágil y sus problemáticas asociadas, y un conjunto de ítems sobre el conocimiento del profesional sobre las características del síndrome y su manejo.

El instrumento fue sometido a un proceso de validación que incluyó un juicio de expertos llevado a cabo por 10 jueces (8 mujeres y 2 varones). De ellos, 3 eran expertos en atención a la diversidad (2 ejerciendo en centros de Educación Especial de Infantil y Primaria, y el tercero miembro de un Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica de la Consejería de Educación de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia), 4 eran investigadores del Departamento de Métodos de Investigación y Diagnóstico de la Universidad de Murcia y 3 docentes de la Región de Murcia con una amplia trayectoria profesional (1 profesora de Educación Secundaria, con 14 años de experiencia; y dos maestras de Educación Primaria, tutora y profesora de Pedagogía Terapéutica, que suman 53 años de experiencia profesional). Para realizar este juicio de expertos se diseñó un instrumento específico que solicitaba a los jueces su valoración sobre la claridad y representatividad en cada uno de los elementos del instrumento, con una escala de 5 puntos que iba desde “Totalmente en desacuerdo” a “Totalmente de acuerdo” (detalles y resultados publicados en Peñalver & García-Sánchez, 2020).

Posteriormente, el instrumento se alojó en la herramienta Encuestas de la web de la Universidad de Murcia y se llevó a cabo una aplicación piloto para detectar posibles dificultades en su cumplimentación. Para ello se contactó

con los directores de 5 centros de la región y se les invitó a participar en el proyecto, solicitando además que enviaran el enlace al cuestionario a los docentes de sus centros. Hubo un total de 31 participantes en esta experiencia piloto (Peñalver & García-Sánchez, 2020). De ellos 27 eran profesionales que trabajaban en centros de titularidad pública y 4 en centros concertados. Por otro lado, 4 tenían formación específica en atención a la diversidad, mientras que 27 ejercían como tutores.

Tras las rectificaciones necesarias en el instrumento inicial, se obtuvo la versión definitiva denominada “Necesidades de formación del profesorado sobre el Síndrome de X-Frágil”. Quedó constituida por cuatro bloques bien diferenciados:

- Bloque 1: información sociodemográfica (7 ítems) como edad, sexo, titulación o lugar de trabajo.
- Bloque 2 (5 ítems) que recogen datos de la formación recibida sobre discapacidad y su experiencia con ella. En concreto, se pregunta si el profesional ha recibido formación inicial o continua en SXF o cualquiera de los trastornos asociados (Discapacidad Intelectual, TDAH o Autismo); o si han tenido en su aula algún niño con algunos de estos trastornos. Así mismo, se solicita que indiquen los motivos por los que realizaron formación sobre estos.
- Bloque 3 (no utilizado para este estudio) se refiere a información sobre la percepción general que tiene el profesional sobre sus capacidades y conocimientos de los distintos trastornos. Consiste en una escala Lickert formada por 6 ítems y con 5 opciones de respuesta (Totalmente en Desacuerdo, En desacuerdo, Indeciso, De acuerdo y Totalmente de Acuerdo).
- Bloque 4 está destinado a obtener información sobre el conocimiento del profesional con relación a las características específicas del SXF (10 ítems, utilizados en este estudio) y del resto de trastornos relacionados, esto es, TDAH, TEA y Discapacidad intelectual (10 sobre trastornos asociados al síndrome). Se trata de un conjunto de ítems respecto al SXF y al resto de trastornos, con tres opciones de respuesta (SI/NO/NO SÉ). Los profesionales tenían que marcar SI cuando el ítem fuera cierto, NO cuando fuera falso y NO SÉ, cuando desconocieran esa información. Tan solo una de las tres opciones podía ser correcta. Estos ítems fueron extraídos de la bibliografía consultada y valorados por el juicio de expertos. Se consideró que la utilización de estos ítems, a modo de prueba de conocimientos, era la forma más adecuada para lograr el objetivo de valorar el conocimiento de los profesionales y calcular, para cada uno de ellos, una calificación de 1 a 10 puntos en conocimientos sobre el SXF y sobre diferentes trastornos asociados.

Con motivo del presente trabajo, se realizó una modificación mínima de este cuestionario, para adaptarlo al colectivo de logopedas y poder así comparar si existen diferencias en cuanto a conocimientos entre dos perfiles profesionales del campo de la comunicación y el lenguaje. Para ello, se cambiaron algunas preguntas del primer bloque, que recoge información sociodemográfica del encuestado. En concreto, se eliminaron las preguntas “Etapa en la que ejerce docencia” y “Especialidad que imparte”. Por el contrario, se añadieron las preguntas “Titulación” (Diplomatura/grado, maestro en Audición y Lenguaje o máster en Audición y Lenguaje), “Lugar de trabajo” (gabinete, asociación, hospital, centro educativo, domicilio, no trabaja) y “Edad de los pacientes con los que trabaja” (niños, adultos, ancianos, ninguno). Por último, la pregunta “Titularidad del centro”, se modificó, cambiando las opciones de respuesta: público, privado, ninguno. Por otro lado, en los bloques 2 y 3 se cambió la palabra “aula” por “consulta”. Se consideró que estas modificaciones no afectaban a las características globales del cuestionario y, por ello, no se consideró necesario someterlo a un nuevo juicio de expertos.

En el presente trabajo se informa de los resultados obtenidos a partir de los datos conseguidos con los ítems de los bloques 1, 2 del instrumento y los 10 ítems del bloque 4 referidos a conocimiento del profesional sobre el SXF.

Procedimiento

Para la cumplimentación del instrumento de recogida de información, este fue alojado en la plataforma encuestas.um.es, propiedad de la Universidad de Murcia. En el caso de los maestros de AL, fue la Consejería de Educación quien se encargó de difundir, mediante correo electrónico a todos los centros públicos y concertados de la Región de Murcia, el enlace a dicho instrumento. En el caso de los logopedas, la difusión del enlace se hizo a través del Ilustre Colegio de Logopedas de la Región de Murcia. El instrumento estuvo disponible durante 2 meses y el sistema impedía su reenvío una vez cumplimentado.

Análisis de datos

Para el análisis de los datos se ha utilizado el programa estadístico SPSS V.19. En dicho análisis se determinó los valores medios de las calificaciones obtenidas por cada grupo profesional y la desviación típica de sus puntuaciones. Así mismo, se aplicó la prueba Chi-cuadrado para comprobar si había diferencias significativas entre los dos grupos de profesionales en sus puntuaciones a cada pregunta y la prueba T-Student para comparar las medias obtenidas por ambos grupos de profesionales en relación con diferentes variables independientes como la formación inicial o continua o el haber tenido o no experiencia profesional con personas con SXF.

Respecto al bloque 4 que corresponde a la prueba de conocimientos sobre SXF, se analizó el índice de dificultad y discriminación de los 10 ítems utilizados para valorar los conocimientos de los profesionales sobre el SXF.

Resultados

En la Tabla 2 se muestra la frecuencia y porcentaje de las respuestas a las preguntas del bloque 2 que, en concreto, hacen referencia a la experiencia y formación, inicial y continua, en SFX. Se utilizó la prueba Chi-cuadrado para determinar la posible asociación de esas respuestas con el tipo de profesional, en el caso de respuestas afirmativas. Sus resultados también están recogidos en esta tabla. El porcentaje de maestros de AL que han tenido contacto con personas con el síndrome SFX (80%) fue significativamente superior que el de logopedas (28.6%). Con respecto a la formación en SFX, de nuevo el porcentaje de maestros de AL con formación, tanto inicial como continua, en el síndrome (60% y 94.3%, respectivamente) fue significativamente superior que el de logopedas (36.7% y 6.1%, respectivamente).

Tabla 2. Frecuencia y porcentaje (entre paréntesis) de profesionales de relación con su experiencia y formación con SXF.

	Profesional		Prueba Chi-cuadrado	
	Logopeda	Maestro AL	$\chi^2(d)$	p-valor
he_tenido_SXF				
Sí	14 (28,6)	28 (80)	21,6	< 0,001
No	35 (71,4)	7 (20)		
formación_inicial_SXF				
Sí	18 (36,7)	21 (60)	4,443	0,035
No	31 (63,3)	14 (40)		
formación_continua				
Sí	3 (6,1)	33 (94,3)	64,8	< 0,001
No	46 (93,9)	2 (5,7)		

En la Tabla 3 se recogen el número de errores que se obtuvo en cada ítem del bloque 4 dedicado a recabar información sobre el conocimiento de los profesionales con respecto al SXF. En la tabla se recogen también el índice de dificultad y de discriminación de cada ítem. Para la obtención del índice de discriminación se calculó la mediana y se utilizó la siguiente fórmula (Hurtado Mondoñedo, 2018), donde Cs y Ci son, respectivamente, el número de profesionales con puntuaciones por encima (Cs) y por debajo de esa mediana (Ci) y N es el número total de profesionales que cumplimentaron los ítems: $IDisc = (Cs - Ci) / (N / 2)$

Tabla 3. Número de errores e índices de dificultad (IDif) y discriminación (IDisc) de los ítems de la prueba de conocimientos sobre SXF.

Ítems de la prueba de conocimientos	Errores	IDif	IDisc
1. El fenotipo de SXF es más leve en mujeres que en hombres	49	0,58	0,4
2. Los niños con SXF son hipersensibles a cualquier estímulo sensorial	42	0,5	0,4
3. Los niños con SXF son tímidos	60	0,71	0,4
4. Los niños con SXF presentan dificultades importantes en conciencia fonológica (segmentación de palabras, sílabas y/o fonemas, identificación y realización de rimas, ...)	30	0,36	0,7
5. Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura	21	0,25	0,6
6. Los niños con SXF cambian fácilmente de un tema a otro	57	0,68	0,5
7. Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno	61	0,73	0,4
8. Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF	37	0,44	0,8
9. Los niños con SXF tienen más facilidad para procesar la información visual que la auditiva, de esta forma aprenden más por lo que ven hacer.	42	0,5	0,7
10. Los niños con SXF tienen dificultades para concentrarse	26	0,31	0,7

Como puede comprobarse en la Tabla 3, solo 3 ítems (30% del total de ítems de la prueba) alcanzaban un índice de dificultad relativamente alto, con valores entorno a 0,7, en concreto las preguntas 3, 6 y 7. Por el contrario, los ítems 5 y 10 presentan índices de dificultad en torno a 0,3. El resto de los ítems (50% de la prueba de conocimientos), presentaban valores entre 0,4 y 0,6.

En cuanto al índice de discriminación, todos los ítems presentan valores que van entre 0,4 y 0,8. Este valor más alto solo aparece en el ítem 8, mientras que el 60% de los ítems presentaban un grado de discriminación entre 0,4 y 0,6.

En relación con la calificación media global obtenida por los profesionales en los 10 ítems del bloque 4, los cuales evaluaban sus conocimientos sobre el SFX (Tabla 4), la prueba *t*-Student constató que no existieron diferencias estadísticamente significativas entre las calificaciones obtenidas por los dos grupos de profesionales.

Tabla 4. Resultados de la prueba *t* para la calificación media (desviación típica entre paréntesis) en conocimientos sobre SFX.

	Profesional		Prueba <i>t</i> -Student		D
	Logopeda	Maestro AL	<i>t</i> (82)	<i>p</i> -valor	
Conocimiento SFX	4,84 (2,9)	5,09 (2,37)	-0,418	0,677	-0,09

Prueba Levene: $F(1;82) = 2.53, p = 0.116$. *d*: tamaño efecto de Cohen

A continuación, se analizó si la formación en SFX o la experiencia de haber tenido algún alumno/paciente SFX eran variables que influían en la calificación obtenida en conocimiento del SFX. En las tablas 5 y 6 se recogen estos resultados, para ambos grupos de profesionales.

Se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre los logopedas que han tenido algún paciente con SFX (media= 7,14; DT= 1,88) y los que no (media= 3,91, DT= 2,73), obteniendo mejores calificaciones los primeros (Tabla 5). Igualmente, los logopedas que recibieron formación inicial o continua sobre el SFX (medias de 6,44 y 8,33, respectivamente) obtuvieron calificaciones significativamente más altas que las de sus compañeros que no recibieron esa formación (medias de 2,9 y 4,61, respectivamente).

En el caso de los maestros de AL, solo existen diferencias significativas entre los que recibieron formación inicial (media= 5,95; DT= 1,56) y los que no (media= 3,79; DT: 2,81). En este caso, también es mayor la calificación obtenida, en conocimiento del SFX, por los profesionales que recibieron formación sobre el síndrome (Tabla 6).

Tabla 5. Diferencias en conocimientos sobre SFX en logopedas según experiencia previa o formación con el síndrome.

	Calificación conocimiento sobre SFX		Prueba <i>t</i> -Student		<i>d</i>
	Media	DT	<i>t</i> (47)	<i>p</i> -valor	
1. He tenido SFX			4,052	< 0,001	1,28
Sí	7,14	1,88			
No	3,91	2,73			
2. Formación inicial SFX			3,24	0,002	0,96
Sí	6,44	2,97			
No	3,9	2,44			
3. Formación continua			2,247	0,029	1,34
Sí	8,33	2,08			
No	4,61	2,81			

Prueba Levene: 1. $F(1;47) = 2,49; p = 0,122$ / 2. $F(1;47) = 1,01; p = 0,32$ / 3. $F(1;47) = 0,77; p = 0,384$ *d*: tamaño efecto de Cohen

También se observa que los profesionales de ambos grupos que han recibido formación inicial o continua consiguen aprobar la prueba de conocimientos que se les aplicó (obtienen puntuaciones medias por encima de 5 puntos). Siendo la calificación media de los Logopedas siempre superior a la de los maestros de AL. La diferencia más alta entre la calificación media de los logopedas y los maestros de AL se observa entre los que han recibido formación continua y llega a alcanzar los 3.3 puntos sobre 10.

Por último, también se compararon los porcentajes de aciertos, por ítem, para cada grupo profesional (Tabla 7). Se observa que el ítem que obtiene mayor porcentaje de aciertos, en ambos grupos, es el ítem 5 “Los niños con SFX presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura”, que era, precisamente, el ítem que alcanzó un menor grado de dificultad (con un valor de 0,25 y un índice de discriminación de 0,6). Por otro lado, el ítem que

obtiene el porcentaje menor de aciertos es diferente en ambos grupos. En el caso de los logopedas, este ítem es el 7 “Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno”. Su índice de dificultad fue de 0,73 y su índice de discriminación de 0,4. En cambio, los maestros de AL erraron más en el ítem 3 “Los niños con SXF son tímidos”, cuyos índices de dificultad y discriminación fueron de 0,71 y 0,4 respectivamente.

Tabla 6. Diferencias en conocimientos sobre SXF en maestros de AL según experiencia previa o formación con el síndrome.

	Calificación conocimiento sobre SFX		Prueba <i>t</i> -Student		<i>d</i>
	Media	DT	<i>t</i> (33)	<i>p</i> -valor	
1. He tenido SXF					
Sí	5,14	2,29	0,282	0,78	1,28
No	4,86	2,85			
2. Formación inicial SXF			2,933	0,006	0,96
Sí	5,95	1,56			
No	3,79	2,81			
3. Formación continua			-0,556	0,582	1,34
Sí	5,03	2,43			
No	6	0,01			

Prueba Levene: 1. $F(1;33) = 0,40, p = 0,531$ 2. $F(1;33) = 9,04, p = 0,005$ 3. $F(1;33) = 3,29, p = 0,079$ *d*: tamaño efecto de Cohen

Tabla 7. Resultados obtenidos por pregunta.

Ítems de la prueba de conocimientos	Logopedas % de acierto	Maestros AL % de acierto
1. El fenotipo de SXF es más leve en mujeres que en hombres	36,73	48,57
2. Los niños con SXF son hipersensibles a cualquier estímulo sensorial	48,98	51,43
3. Los niños con SXF son tímidos	34,69	20
4. Los niños con SXF presentan dificultades importantes en conciencia fonológica (segmentación de palabras, sílabas y/o fonemas, identificación y realización de rimas, ...)	61,22	68,57
5. Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura	71,43	80
6. Los niños con SXF cambian fácilmente de un tema a otro	36,73	25,71
7. Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno	26,53	28,57
8. Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF	48,98	65,71
9. Los niños con SXF tienen más facilidad para procesar la información visual que la auditiva, de esta forma aprenden más por lo que ven hacer.	51,2	48,57
10. Los niños con SXF tienen dificultades para concentrarse	67,35	71,43

Discusión

Este trabajo tiene como objetivo principal comprobar si los profesionales del lenguaje y la comunicación (maestros AL y logopedas) poseen conocimientos para poder dar respuesta a las necesidades de los niños con SXF. En este sentido, los resultados obtenidos demuestran que los dos grupos de profesionales encuestados presentan un amplio margen de mejora en su conocimiento sobre el SXF. Presentan carencias importantes en su conocimiento sobre las características principales de los alumnos con SXF, no existiendo diferencias significativas entre ambos grupos de profesionales. Los logopedas no alcanzan ni la calificación de 5 puntos sobre 10, por lo que estarían suspensos en los ítems para valorar sus conocimientos que han cumplimentado, y los maestros de AL obtienen tan solo unas pocas décimas más, alcanzando 5,09 puntos. Sorprende que los maestros de AL obtengan una nota tan ajustada ya que, según sus respuestas, han recibido más formación inicial y continua sobre el SXF y han tenido experiencias docentes con este tipo de alumnado. De acuerdo con ello, cabría haber esperado, una nota mayor a la obtenida por estos profesionales.

En apoyo de esta primera conclusión, podemos señalar que los índices de dificultad y discriminación de los ítems utilizados para valorar el conocimiento de los profesionales sobre el SXF son adecuados para un primer acercamiento

a la evaluación que se buscaba realizar. Con todo, los ítems puede que estén cargados más hacia aspectos importantes para el ámbito educativo (de mayor interés para los maestros de AL) y menos en el ámbito clínico (de mayor interés para los logopedas). En este sentido, la baja puntuación alcanzada en ellos, por los maestros de AL de la muestra, es especialmente significativa. En cualquier caso, estos resultados, confirman las conclusiones obtenidas por varios estudios, que afirmaban que los profesionales de la educación no tienen la formación adecuada al respecto sobre el SXF (FEDER, 2013; Franco et al., 2013).

Si cruzamos las calificaciones de cada grupo de profesionales con las variables de formación y experiencia con personas con SXF, observamos que obtienen mejores resultados los profesionales que han recibido esta formación y que han trabajado con este síndrome. Así mismo, las calificaciones de los logopedas que se han formado son superiores a las de los maestros de AL que también se han formado. En cambio, los logopedas que dicen no haber recibido formación, obtienen peores resultados que los maestros de AL que tampoco la han recibido. Estos resultados coinciden con varios estudios que afirmaban que los profesionales que recibían formación favorecían el rendimiento de sus alumnos y la inclusión educativa de estos (Fernández-Lozano et al., 2011; Franco et al., 2013; Hatton et al., 2000; López Martínez, 2017; Mirrett et al., 2003). Además, estos resultados abren una puerta a la esperanza, haciéndonos ver que la formación, tanto inicial como continua, permite competenciar a los profesionales en el desarrollo de su actividad. De esta manera, es fundamental que se oferten cursos de formación que cubran estas necesidades tal como afirma el estudio de Ehlke (2019) que defiende una política de formación continua a docentes.

De igual manera ocurre con la variable “Haber trabajado con SXF”. Encontramos, entre los maestros de AL, un alto porcentaje de profesionales que han tenido alumnos con SXF (80%). Este dato seguramente responde al hecho de que los alumnos con SXF están, efectivamente, en las aulas y son atendidos por estos profesionales. Por el contrario, el porcentaje de logopedas que han tenido pacientes con el SXF es mucho menor (menos del 30%). Lo cual también podemos explicar, ya que esta población suele ser atendida en centros especializados y no acude normalmente a gabinetes de logopedia, por lo que muchos logopedas no llegan a tenerlos como pacientes.

Ahora bien, la diferencia encontrada en el porcentaje de maestro de AL que dicen haber recibido formación inicial (60%) o continua (94.3%) sobre el SXF, frente al grupo de logopedas (con porcentajes del 36,7%, para formación inicial, y del 6,1% para formación continua) parece mucho más difícil de justificar. Este resultado invita a recapacitar sobre la formación inicial recibida por los logopedas en SXF y, quizá, otras enfermedades poco frecuentes, así como sobre la oferta de formación continua disponible sobre estas problemáticas.

En cuanto a los porcentajes de aciertos por pregunta, observamos que la pregunta que mejores porcentajes han obtenido, en ambos grupos de profesionales, está relacionada con la lecto-escritura, aspecto que trabajan los logopedas y los maestros de AL. En cambio, el resto de preguntas relacionadas con el desarrollo del lenguaje han obtenido porcentajes bajos en ambos profesionales, no llegando a alcanzar en algunas de ellas, el 50% de aciertos. Esto nos lleva a pensar que, realmente, los profesionales del lenguaje y el habla no tienen conocimientos suficientes acerca su desarrollo en el SXF.

Por todo ello, concluimos que, los resultados obtenidos por este estudio nos obligan a reflexionar sobre la formación que reciben los especialistas del lenguaje y la comunicación en un síndrome que se caracteriza por presentar déficits en esta área. Nuestros resultados confirman que la percepción de falta de formación en los profesionales que trabajan con personas con SXF puede tener una base real. Tanto por problemas de formación, al menos en el colectivo de los Logopedas, como por la constatación de lagunas importantes en su conocimiento sobre el síndrome, especialmente en el colectivo de maestros de AL. Sería interesante que se realizaran futuras investigaciones sobre la formación recibida por estos profesionales, con una muestra mayor que la del actual trabajo. También que se analizaran los planes de estudios de los diferentes grados de maestro de AL y logopedia y proponer, así, las modificaciones necesarias para la mejora de esta formación.

Bibliografía

- Artigas-Pallarés, J., & Brun-Gasca, C. (2004). ¿Se puede atribuir el fenotipo conductual del síndrome X frágil al retraso mental y al trastorno por déficit de atención/hiperactividad? *Revista de Neurología*, 38(1), 7–11.
- Artigas Pallarés, C., Brun, C., & Gabau, E. (2001). Aspectos medicos y neuropsicologicos del sindrome X fragil. *Revista de Neurológica*, 2(1), 42–54.
- Barnes, E., Ph, D., Roberts, J., Ph, D., Long, S. H., Ph, D., ... Ph, D. (2009). Phonological Accuracy and Intelligibility in Connected Speech of Boys with Fragile X Syndrome or Down Syndrome. *Journal of Speech and Language Hearing Research*, 52(4), 1048–1061. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2009/08-0001\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2009/08-0001)). Phonological
- Brun Gasca, C. (2006). El fenotipo cognitivo-conductual. In M. I. Tejada Mínguez (Ed.), *Síndrome de X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 31–38). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Calvo-Medina, R., Quintero-Navarro, C., Pérez-Costillas, L., & Sánchez-Salido, L. (2014). Aspectos médicos de los pacientes con síndrome X Frágil. In B. Medina-Gómez, I. García-Alonso, & Y. de Diego Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 40–56). Tarragona: Ediciones Altaria.
- Diez-Itza, E., López Martínez, M. Á., Martínez, V., Miranda, M., & Huelmo, J. (2014). Lenguaje y comunicación en el síndrome X Frágil. In B. Medina-Gómez, I. García Alonso, & Y. de Diego Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 121–132). Tarragona: Publicaciones Altaria.

- Ehlke, O. H. M. (2019). *X Frágil e Inclusão escolar: A inclusão escolar dos alunos com síndrome do X Frágil nos anos iniciais de escolaridade, na perspectiva dos pais e professores, em Portugal e no Brasil*. São Paulo: Reino editorial.
- FEDER. (2013). Informe de educación en enfermedades raras.
- Fernández-Lozano, M. P., Puente-Ferreras, A., & Ferrando-Lucas, M. T. (2011). Lectura y escritura en niños con síndrome X frágil: Estrategias de intervención. *Anales de Psicología*, 27(3), 808–815.
- Ferrando-Lucas, M. T., Banús-Gómez, P., & López-Pérez, G. (2003). Aspectos cognitivos y del lenguaje en niños con síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 36(1), 137–142.
- Finestack, L. H., & Abbeduto, L. (2010). Expressive language profiles of verbally expressive adolescents and young adults with Down syndrome or fragile X Syndrome. *Journal of Speech and Language Hearing Research*, 53(5), 1334–1348. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2010/09-0125\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2010/09-0125)).
- Franco, V., Santos, G., & Pires, H. (2013). Constraints and challenges on inclusive education of children with Fragile X Syndrome, *European Journal of Child development, Education and Psychopathology*, 1, 75–86.
- Fu, Y. H., Kuhl, D. P. A., Pizzuti, A., Pieretti, M., Sutcliffe, J. S., Richards, S., ... Caskey, C. T. (1991). Variation of the CGG repeat at the fragile X site results in genetic instability: Resolution of the Sherman paradox. *Cell*, 67(6), 1047–1058. [https://doi.org/10.1016/0092-8674\(91\)90283-5](https://doi.org/10.1016/0092-8674(91)90283-5)
- García-Nonell, C., Rigau-Ratera, E., & Artigas-Pallarés, J. (2006). Autismo en el síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 42 (Suppl. 2), 95–98.
- Grau Rubio, C., Fernández Hawrylak, M., & Cuesta Gómez, J. L. (2015). El Síndrome del cromosoma X Frágil: fenotipo conductual y dificultades de aprendizaje. *Siglo Cero*, 46(4), 25–44.
- Hatton, D. D., et al. (2000). Early intervention services for young boys with fragile X syndrome. *Journal of Early Intervention*, 23, 235–251.
- Huelmo, J., Martínez, V., & Díez-Itza, E. (2017). Evaluación de perfiles fonológicos en el síndrome x-frágil mediante índices de error. *International Journal of Developmental and Educational Psychology. Revista INFAD de Psicología*, 1(3), 67–76. <https://doi.org/10.17060/ijodaep.2017.n1.v4.1028>
- Hunter, J., Rivero-Arias, O., Angelov, A., Kim, E., Fotheringham, I., & Leal, J. (2014). Epidemiology of fragile X syndrome: A systematic review and meta-analysis. *American Journal of Medical Genetics* 164(7), 1648–1658. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36511>
- Hurtado-Mondoñedo, L. L. (2018). Relación entre los índices de dificultad y discriminación. *Revista Digital de Investigación en Docencia Universitaria*, 12(1), 273–300.
- Klusek, J., Martin, G. E., & Losh, M. (2014). A Comparison of Pragmatic Language in Boys with Autism and Fragile X Syndrome. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 57(5), 1692–1707. https://doi.org/10.1044/2014_JSLHR-L-13-0064.
- Levy, Y., Gottesman, R., Borochowitz, Z., Frydman, M., & M., S. (2006). Language in boys with fragile X syndrome. *Journal of Child Language*, 33(1), 125–144.
- López Martínez, M. Á. (2017). *Intervención Logopédica en el Síndrome de X Frágil*. Madrid: EOS.
- Medina-Gómez, B. (2014). Fenotipo conductual: conocer para comprender. In B. Medina-Gómez, I. García-Alonso, & Y. de Diego-Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 99–113). Tarragona: Editorial Altaria.
- Medina-gómez, B., & García-alonso, I. (2014). Síndrome X Frágil: detección e intervención en el fenotipo conductual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 2, 145–154.
- Mirrett, P. L., Roberts, J. E., & Price, J. (2003). Early Intervention Practices and Communication Intervention Strategies for Young Males With Fragile X Syndrome. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 34(4), 320–331. [https://doi.org/10.1044/0161-1461\(2003/026\)](https://doi.org/10.1044/0161-1461(2003/026))
- Oostra, B., & Chiurazzi, P. (2001). The fragile X gene and its function. *Clinical Genetics*, 60, 399–408.
- Verkerk, A. J. M. H., Pieretti, M., Sutcliffe, J. S., Fu, Y.-H., Kuhl, D. P. A., Pizzuti, A., ... Warren, S. T. (1991). Identification of gene (FMR-1) containing CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell*, 65, 905–914.
- Visootsak, J., Warren, S. T., Anido, A., & Graham, J. M. (2005). Fragile X Syndrome: An update and review for the primary pediatrician. *Clinical Pediatrics*, 44(5), 371–381. <https://doi.org/10.1177/00092280504400501>